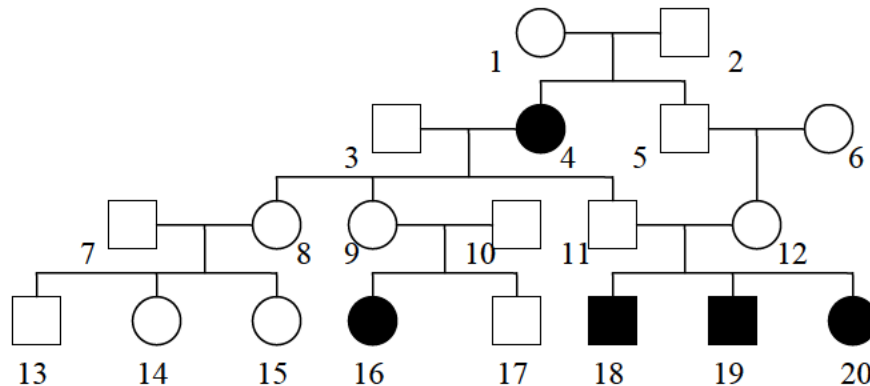
Exercices de génétique classique – partie II

1. L'idiotie phénylpyruvique est une maladie héréditaire dont sont atteints plusieurs membres d'une famille, dont voici l'arbre généalogique :



Garçon sain — Garçon malade

Fille saine — Fille malade

- L'allèle responsable de ce trouble héréditaire est-il dominant ou récessif ? Justifiez.

L'allèle responsable de la maladie est récessif
Si l'allèle était dominant, au moins un des deux parents (n°1-2) de la fille n°4 aurait également cet allèle. Par conséquent, il serait également malade. Or, ni 1, ni 2, n'est malade. Seule un mode de transmission récessif est donc possible.
Justification également possible avec (9,10,16) ou (11,12,18,19,20).

- Le gène concerné est-il situé sur le chromosome X ? Justifiez.

Non, le gène est situé sur un autosome.
Si ce gène était situé sur le chromosome X. Alors la fille n°4 aurait le génotype X^mX^m (on sait l'allèle récessif). L'un de ces chromosomes venant nécessairement de son père (n°2). Celui-ci aurait donc le génotype X^mY, donc le phénotype malade. Or, il ne l'est pas. De même, les garçons de cette femme n°4, aurait reçu un des X^m de leur mère, et un Y de leur père (n°3). Ils auraient alors tous le génotype X^mY, donc un phénotype malade. Or le n° 11 ne l'est pas.
Par conséquent, le gène causant la maladie n'est pas situé sur le chromosome X.

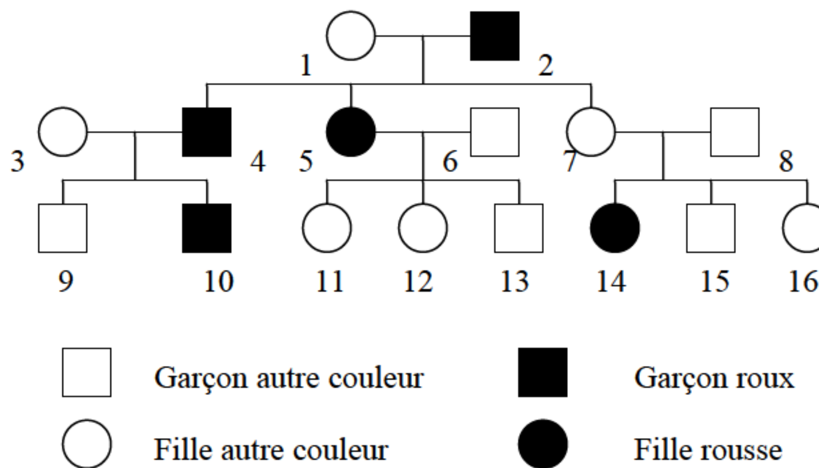
- Quel est le lien de parenté entre 11 et 12 ? Que leur auriez-vous conseillé s'ils vous avaient annoncé à l'avance leur intention d'avoir un enfant ?

Ils sont cousins (germains).
Je leur aurais conseillé de faire un test génétique (en tout cas pour n°12), afin de connaitre s'il existe un risque qu'ils aient un enfant atteint de la maladie.

Le cas échéant, complétez l'arbre, en indiquant les personnes hétérozygotes.

Les parents d'enfants malades sont hétérozygotes : 1, 2, 9, 10, 11, 12.
Les enfants sains d'un parent malade sont hétérozygotes : 8, 9, 11.
Pour que 12 soit porteur il faut que 5 ou (/et) 6 le soit également. Mais on ignore lequel l'est.

2. La transmission du caractère « cheveux roux » a été observé dans une famille dont l'arbre généalogique est représenté ci-dessous.



- Est-ce que ce trait est dominant ou récessif ? Justifiez.

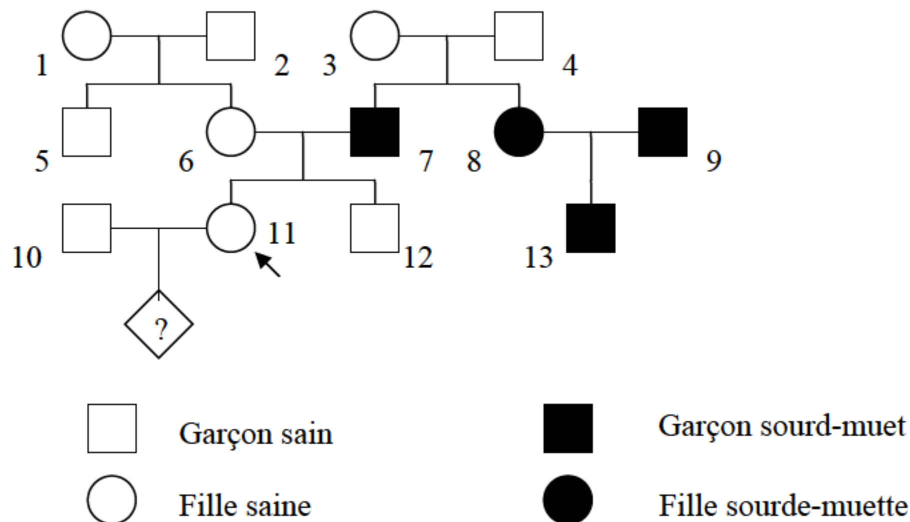
Cet allèle est récessif.
S'il était dominant, alors au moins un des deux parents (n°7-8) de la fille n°14, serait roux (en effet, le fait d'avoir au moins 1 allèle roux dominant, impose le phénotype « roux »). Or, aucun des deux ne l'est. Par conséquent, cet allèle est récessif.
Notez qu'ici, seule la « famille » (7,8,14) peut servir à ce raisonnement. Si 7 ou 8 avait été roux, il n'aurait pas été possible de déterminer si l'allèle était récessif ou dominant, et par conséquent, il aurait été plus probable que l'allèle fusse dominant.

- Est-il situé sur le chromosome X ? Justifiez.

Non, il est situé sur un autosome. (comme pour l'ex. 1, on se base sur le fait que l'allèle est récessif, comme démontré avant).
S'il était situé sur le chromosome X, le père (n°8) de la fille n°14, aurait été roux. Car, il aurait transmit son unique chromosome X^r ($X^rY \rightarrow$roux) à sa fille ($X^rX^r \rightarrow$rousse).
Alternativement, on aurait pu utiliser la preuve que n°13, fils de n°5, n'est pas roux, tandis que sa mère l'est.

Le cas échéant, complétez l'arbre, en indiquant les personnes hétérozygotes.
Les parents non-roux d'enfants roux : 1, 3, 7, 8.
Les enfants (non-roux) de parents roux : 7, 9, 11, 12, 13.
Pour les autres (en particulier 15 et 16), on ne peut pas savoir.

3. L'arbre généalogique suivant présente une famille dont certains individus sont atteints de surdi-mutité.



- Est-ce que l'allèle responsable de cette maladie est dominant ou récessif ? Justifiez.

L'allèle responsable de la maladie est récessif.
La justification est toujours la même : s'il était dominant, au moins un des parents (3,4) d'enfants malades (7,8) serait malade. Il va de soit que dans l'épreuve, vous justifieriez plus longuement votre réponse.

- Est-il situé sur le chromosome X ? Justifiez.

Non, il est situé sur un autosome.
Comme pour les autres exercices : s'il était situé sur le chromosome X, le père (n°4) de la fille n°8, serait obligatoirement malade. Comme avant, dans l'épreuve, la justification devra être plus complète.

- Mme X (n° 11), née d'un père sourd-muet, attend un enfant. Existe-t-il un risque que son enfant ait cette maladie génétique ? Si oui, à quelle condition ?

Oui, mais à l'unique condition que le père (n°10) soit également hétérozygote.

On admet qu'en Europe, il y a environ 1 personne sur 30, qui possède le génotype de l'individu 3.

- Calculez le pourcentage de risque pour que l'enfant de Mme X naisse sourd-muet.

La probabilité qu'un couple d'hétérozygote ait un enfant malade est de 25% ($^{1}/_{4}$). La probabilité que n°10 soit hétérozygote est donc de $^{1}/_{30}$.
Par conséquent, il y a statistiquement ($^{1}/_{30}$)x($^{1}/_{4}$) =($^{1}/_{120}$) que l'enfant attendu soit malade.

Le cas échéant, complétez l'arbre, en indiquant les personnes hétérozygotes.

Les parents sains d'enfants malades : 3, 4
Les enfants sains de parents malades : 11, 12.

4. La maladie de Huntington est une maladie génétique dont les symptômes apparaissent vers 40 ans. Voici l'arbre généalogique de Monsieur Y (n° 21), **25 ans.**

Garçon sain — Garçon malade
Fille saine — Fille malade

- Est-ce que l'allèle responsable de cette maladie est dominant ou récessif ? Justifiez.

Il est **très probablement** dominant. (En fait, il l'est).
En effet, tous les enfants malades ont au moins un de leur parent malade. Si la maladie était (autosomique) récessive, le parent sain devrait être hétérozygote pour que les enfants soient malades. Si on suppose que l'incidence des hétérozygotes dans une population donnée est de 1/30 (ce qui est énorme). On calcule donc la probabilité d'avoir tous ces hétérozygotes (on n'inclut pas ceux issus de parents malades, puisque leur probabilité est de 100%). Sont donc concernés les n°1, 5, 10, 11. Donc $(^{1}/_{30})^{4}$ soit 1 chance sur 810'000 que la maladie soit récessive.

- Est-il situé sur le chromosome X ? Justifiez.

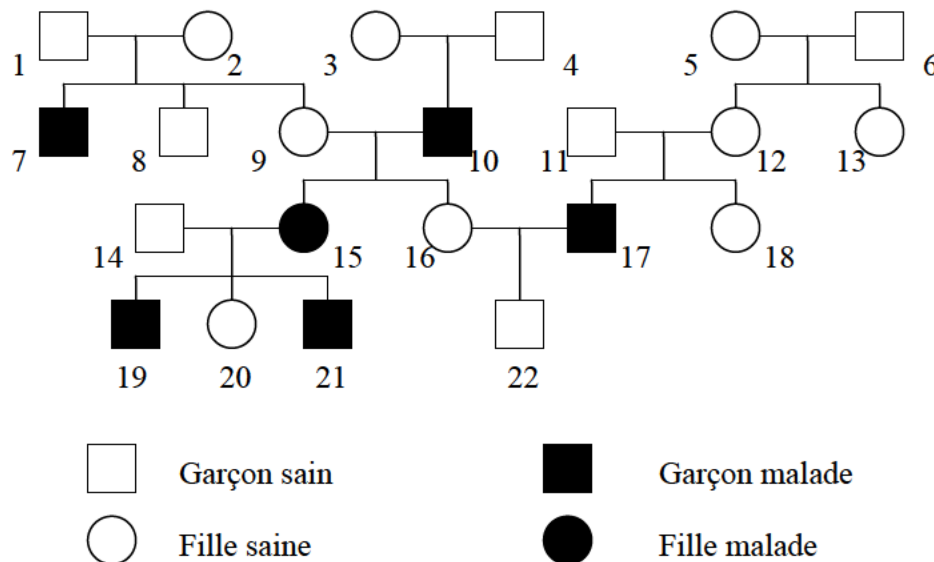
Non, il est situé sur un autosome.
S'il était (dominant et) situé sur le chromosome X, alors les pères malades ($X^{M}Y$→malade) transmettraient automatiquement la maladie à toutes leurs filles, en leur donnant son unique chromosome X (et ce quelque soit les allèles de la mère : $X^{M}X^{?}$→malade). Or ce n'est pas le cas du père n°6 et sa fille n°13.
(Accessoirement, s'il était récessif et situé sur le chromosome X, tous les fils d'une mère malade seraient eux-mêmes malades. Ce qui n'est pas le cas du n°7 par exemple.)

- M. Y (n°21) souhaite savoir s'il risque de développer cette maladie. Si oui, calculez les risques (en %).

On fait le tableau 16 (nn) x 17 (nM), et on constate que 50% des enfants possible seront (nM) malades. M. Y a donc 1 chance sur 2 de développer la maladie d'ici 15 ans. On peut lui conseiller de faire un dépistage génétique.

Le cas échéant, complétez l'arbre, en indiquant les personnes hétérozygotes.
Ici les hétérozygotes sont automatiquement malades. Et cela concerne tous les malades (2, 6, 8, 9, 12, 15, 17). Mais on ne les « colorie » pas à moitié.

5. Voici un arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints de la maladie de Kennedy.



Garçon sain — Garçon malade
Fille saine — Fille malade

- Est-ce que l'allèle responsable de cette maladie est dominant ou récessif ? Justifiez.

Evidemment récessif. Pour les mêmes raisons que d'habitude (voir exercices précédents) : → enfants malades ont des parents sains : (1, 2, 7) ou (3, 4, 10) ou (11, 12, 17).

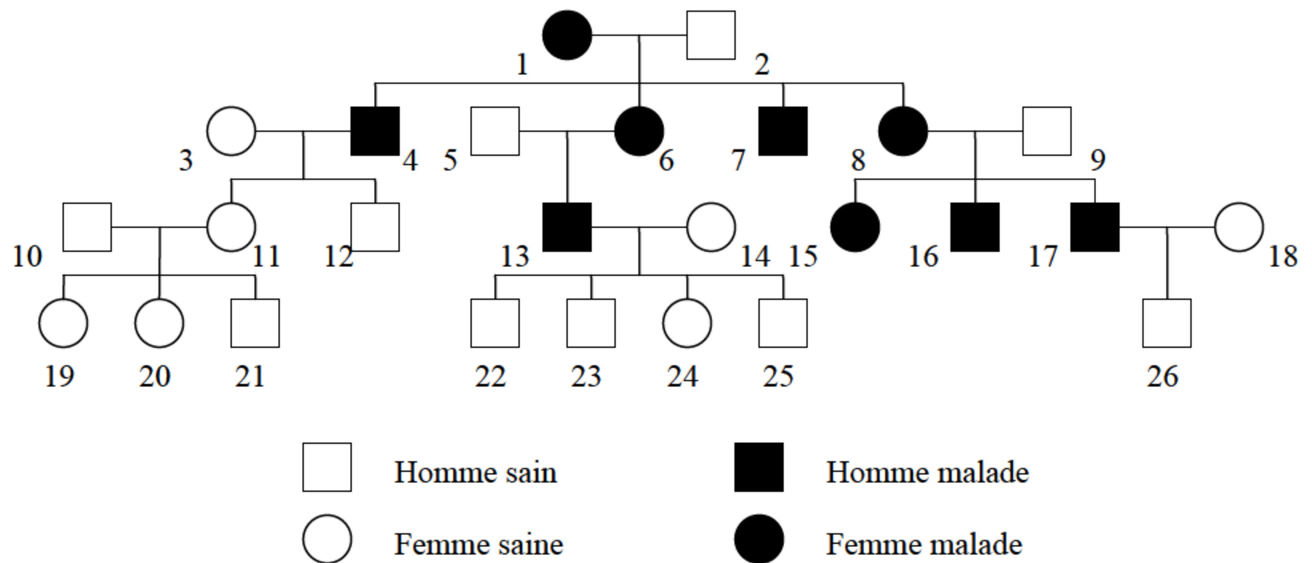
- Est-il situé sur le chromosome X ? Justifiez.

Oui, il est **très probablement** situé sur le chromosome X.
Premièrement, on peut constater que sur tous les malades, 5 sont des hommes contre seulement 1 fille (c'est un très fort indice, mais pas une preuve en soit).
Deuxièmement, toutes les contraintes imposées par ce type de transmission (père malade si fille malade ; tous les fils malades si mère malade) sont respectées. A nouveau, ce n'est pas une preuve absolue, mais cela indique avec de forte probabilité que c'est bel et bien le cas.

- Déterminez les génotypes des individus suivants : 1, 2, 3, 4, 5, 6, 9, 11, 12, 14, 16, 18, 20, 22.

Tous les hommes sains sont X^NY : 1, 4, 6, (8), 11, 14, 22.
Les filles saines issues de père (ou mère) malade sont porteuses (X^NX^m) : 16, 20
Les mères saines ayant un fils ou une fille malade sont porteuses (X^NX^m) : 2, 3, 9, 12, 16.
Il ne reste plus que le cas de 5 et de 18.
5 : Sachant que sa fille (12) est porteuse (voir avant) et que le père (6) est sain, alors 5 doit nécessairement être porteuse (X^NX^m).
18 : Il est impossible de déterminer si 18 est porteuse (X^NX^m) ou saine (X^NX^N). En effet, son père (11) est sain et sa mère (12) est porteuse, il y a donc une chance sur deux qu'elle soit saine, et de même pour qu'elle soit porteuse.

6. Plusieurs membres de cette famille sont atteints du syndrome MELAS (*Myopathy, Encephalopathy, Lactic Acidosis Syndrome*). Voici leur arbre généalogique.



- Déterminez le mode de transmission héréditaire de ce syndrome. Justifiez.

Ce cas particulier n'est pas traité dans la semestrielle, il ne sera donc pas corrigé ici.